

Informace pro pacienty

Syndrom dlouhého QT intervalu (LQTS)

1. Normální srdce

Srdce je speciálním typem svalu, který se stahuje pravidelně a kontinuálně s cílem vypudit krev do plic a do celého těla. Skládá se ze čtyř dutin - dvě síně (nahore) a dvě komory (dole). Schopnost srdce pumpovat krev do celého krevního oběhu je zajištěna elektrickou aktivitou a šířením elektrického impulzu v jeho buňkách. Impulzy se opakují v cyklech a jeden cyklus je zodpovědný za jeden srdeční stah. Dojde-li k porušení elektrické aktivity srdečních buněk, vznikají arytmie, které zhoršují schopnost srdce pumpovat krev.

2. Syndrom dlouhého QT intervalu (LQTS)

Syndrom dlouhého QT intervalu (LQTS) je onemocnění vznikající na podkladě poruchy elektrické aktivace srdce. QT interval je jeden z úseků popisujících srdeční cyklus na EKG křivce. Každý srdeční úder vzniká na podkladě elektrických signálů v srdci způsobujících stah – kontrakci svaloviny s cílem vypudit krev do oběhu. Po fázi kontrakce potřebuje srdce určitý čas na zotavení a relaxaci před dalším blížícím se elektrickým signálem a právě tento časový úsek nazýváme QT interval. U některých lidí je QT interval delší než u normální populace (jak naznačuje název onemocnění). V případě, že další signál aktivace srdce přichází příliš brzy (kdy svalovina srdce ještě není plně zotavena z předešlé kontrakce), může způsobit abnormálně rychlou srdeční aktivitu – arytmií vedoucí k mdlobám, ztrátě vědomí a dokonce i k smrti.

3. Prevalence a dědičnost

Syndromem dlouhého QT intervalu trpí asi 1 z 2000 lidí (prevalence nemoci). LQTS řadíme ke geneticky podmíněným onemocněním, které vzniká na podkladě defektu (mutace) v genu. Postižený gen

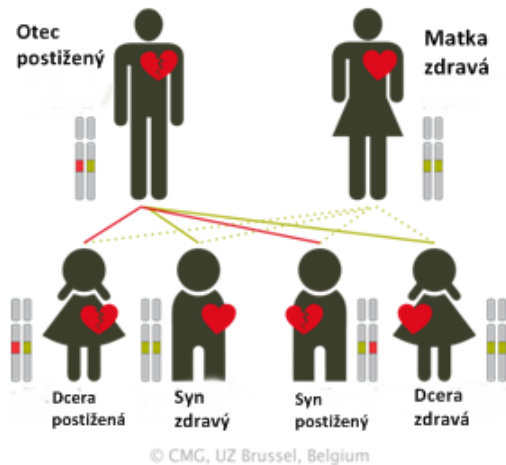
se může dědit v dané rodině. Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů).

Každý člověk nese dvě kopie genů, které se mohou uplatnit v rozvoji syndromu dlouhého QT intervalu. Mutace v jedné kopii některého z těchto genů (od matky nebo otce) je dostatečná ke vzniku LQTS. To se nazývá autosomálně dominantní typ dědičnosti a rodič, který nese tuto mutaci má 50 procentní šanci (1:2) přenosu nemoci na své děti. Šance, že dítě mutovaný gen nezdedí je rovněž 50 procent. Někdy se může jednat o autosomálně recesivní formu tohoto onemocnění, kdy je ke vzniku LQTS potřebná přítomnost mutace v obou kopiích genu (od matky i otce). To, jestli se jedná o autosomálně dominantní nebo autosomálně recesivní formu onemocnění závisí od typu mutace a genu, který je postižen. V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v samotném embryu. V tomto případě rodiče mutaci a ani onemocnění LQTS nemají, zato dítě LQTS má a může tuto nemoc přenést na své vlastní potomky.



Zdroj: Mayo Clinics





Autosomálně dominantní typ dědičnosti

4. Příznaky

Syndrom dlouhého QT intervalu se projevuje nejčastěji v dětském věku a v rané dospělosti. Nejčastější symptomy onemocnění jsou omdlévání a kolapsové stavy, ke kterým dochází často v průběhu stavů zvyšujících srdeční frekvenci a hladiny adrenalinu v krvi. Tak je tomu například u sportování (zejména plavání), emočních situací nebo při náhlých hlasitých zvucích. Diagnostika syndromu dlouhého QT intervalu může být složitá, protože relativně velká skupina lidí s tímto onemocněním nevykazuje žádné příznaky. Po stanovení diagnózy LQTS jsou k dispozici účinné formy terapie.

5. Diagnostika

Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy LQTS jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu LQTS v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), monitorace srdečního rytmu (Holter vyšetření) a zátěžové vyšetření. Bohužel v některých případech může být stanovení diagnózy LQTS obtížné, protože mnoho lidí s tímto onemocněním má zcela normální EKG záznam.

5.1. Elektrokardiogram (EKG)

Jedná se o jedno ze základních kardiologických vyšetření, kdy se nalepí malé náplasti s elektrodami na hrudník a končetiny, které jsou propojené kabely s EKG nahrávajícím přístrojem a ten je následně v průběhu pár sekund schopen zachytit elektrickou aktivitu srdce. Někdy je potřebné provést EKG vyšetření opakovaně.

5.2. Zátěžový test

Zátěžový test je založený na stejném principu jako elektrokardiografické vyšetření, akorát se EKG točí před, v průběhu a po zátěži na kole nebo vzácněji na běžeckém pásu. Toto vyšetření má za cíl zachytit veškeré změny v elektrické aktivitě srdce, ke kterým dochází při fyzické zátěži.

5.3. Monitorace EKG – Holter vyšetření

Holter vyšetření využívá malý digitální přístroj připevněný buď to kolem pasu a nebo kolem zápěstí s čtyřmi až šesti elektrodami přilepenými na hrudníku. V průběhu 24 – 48 hodin (maximálně 7 dní) monitoruje toto zařízení elektrickou aktivitu srdce, všechny aktivity v průběhu monitorace zaznamenává pacient do "deníku".

5.4. Epizodní záznamník (event recorder)

Jedná se o další verzi Holterovského vyšetření popsaného výše. Při výskytu jakýchkoliv potíží zařízení spustí nahrávání záznamu srdečního rytmu. Výhodou některých novějších přístrojů je, že jsou již bez elektrod, takže v přítomnosti symptomů se jenom přikládají k hrudníku v oblasti srdce.

5.5. Echokardiografie (ECHO)

K zobrazení srdce využívá echokardiografie ultrazvukové vlny. Vyšetření dokáže detekovat různé strukturální změny srdce, například onemocnění srdečního svalu, oblasti ztenčení svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní. Pacienti se syndromem dlouhého QT intervalu závažnější strukturální abnormality srdce nemívají, ale doporučuje se provést ECHO vyšetření k vyloučení jejich přítomnosti.

5.6. Genetické vyšetření

Syndrom dlouhého QT intervalu je skupinou geneticky heterogenních onemocnění a v současné době rozeznáváme 16 typů. Každý typ LQTS je způsobený mutací v jiném genu. U asi 70 procent pacientů s diagnózou LQTS je identifikována mutace v genech zodpovědných za toto onemocnění. Většina pacientů má mutaci v jednom z těchto 3 genů: *KCNQ1*, *KCNH2* a nebo *SCN5A*. Tyto 3 geny jsou zodpovědné za LQTS typy 1, 2 a 3.



6. Léčba

Ačkoliv dosud není známá kauzální terapie vrozené formy syndromu dlouhého QT intervalu, máme k dispozici symptomatickou terapii, která minimalizuje riziko kolapsových stavů, ztráty vědomí a náhlé srdeční zástavy. Typ léčby závisí na charakteru symptomů, věku, pohlaví a konkrétní genové mutaci. Betablokátory jsou léky používané ke snížení vzniku arytmií. Udává se, že tyto léky účinkují u 80 – 90% pacientů. Betablokátory nezkracují QT interval, ale fungují na principu blokování působení adrenalinu a jiných podobných látek na srdce a tím vedou ke zpomalení srdeční frekvence. U některých pacientů jsou kromě betablokátorů indikovány i jiné léky. U pacientů, kde medikace není účinná a nebo v případech, kdy pacient prodělal srdeční zástavu je nutné zvážit implantaci kardioverter-defibrilátoru (ICD) a nebo cervikální sympatektomii. Přístroj ICD je schopen rozeznat a terminovat většinu život ohrožujících arytmií. Cervikální sympatektomie (také nazývaná kardiální denervace) je chirurgický zákrok s cílem přerušit komunikaci nervového propojení se srdcem, které vylučuje adrenalin a další látky s podobným účinkem.

7. Životní styl a sport

Doporučení pro pacienty (a jejich rodiny) s diagnózou LQTS k prevenci arytmií:

- Obecně je doporučeno vyhýbat se závodnímu a fyzicky náročnému sportu.
- Sportování je povoleno jenom na základě doporučení od specializovaného lékaře.
- Důsledné užívání terapie betablokátory (dle předpisu).
- Vyhýbat se užívání léků prodlužujícím QT interval, mohou zhoršit průběh onemocnění. Seznam léků je k dispozici na stránce <http://crediblemeds.org>.
- Povzbuzení příbuzných prvního stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření.

Nález diagnózy LQTS a riziko možnosti přenosu nemoci na potomky může vést k pocitům úzkosti a k mnoha dalším problémům. Pomoc pro pacienty a jejich rodiny může poskytnout i zkušený zdravotnický sociální pracovník nebo psycholog.

8. Další sledování

Frekvenci dalších návštěv určuje specialista-kardiolog s ohledem na symptomy, věk a formu terapie.

9. Screening rodinných příslušníků

Genetický screening příbuzných prvního stupně (matka, otec, sestry, bratři, děti) je doporučován u všech rodin pacientů s diagnózou LQTS a s mutací v genu způsobující toto onemocnění. Pokud je u příbuzného nalezena stejná mutace (familiární), nazýváme ho nosičem mutace a bude dále kardiologicky sledován. V případě, že u příbuzných příčinnou mutaci nenalezneme, je jejich riziko onemocnění velmi nízké.

U příbuzných pacienta s LQTS bez nálezu příčinné mutace je doporučeno kardiologické vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně). Pacienti s LQTS mohou mít symptomy již od dětského věku. Z toho důvodu je provedení kardiogenetického vyšetření s možností časného zahájení terapie důležité již od prvních let života.

10. LQTS a těhotenství

V průběhu těhotenství je důležité pokračovat v terapii betablokátory. Někdy může být nutné změnit typ betablokátoru, protože ne všechny jsou vhodné pro užívání v těhotenství. V případě užívání betablokátorů v těhotenství doporučujeme plánovat porod v nemocnici pro možný výskyt nižší srdeční frekvence u dítěte. Prvních 9 měsíců po porodu je doporučen zvýšený kardiologický dohled, protože v tomto období narůstá u matky riziko vzniku arytmií (především u pacientů s 2. typem LQTS).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

